

Inhaltsverzeichnis

Einleitung	1
1 Grundlagen	9
1.1 Biologische Grundlagen	11
1.2 Wahrscheinlichkeitsrechnung und Mendelsche Segregation	25
1.3 Monogene und komplexe Krankheiten	33
1.4 Statistische und epidemiologische Grundlagen	47
1.5 Literatur	64
2 Populationsgenetik	67
2.1 Einleitung	69
2.2 Ein Genort	70
2.3 Mehrere Genorte	89
2.4 Komplexere mathematische Modelle	101
2.5 Ausblick	103
2.6 Programme	103
2.7 Literatur	105
3 Familiäre Aggregation	111
3.1 Einleitung	113
3.2 Epidemiologische Maßzahlen für familiäre Aggregation	114
3.3 Segregationsanteil mit und ohne Auswahlverzerrung	117
3.4 Komplexe Segregationsanalyse	128
3.5 Ausblick	151
3.6 Programme	153
3.7 Literatur	154
4 Kopplungsanalysen	157
4.1 Einleitung	159
4.2 LOD-Score-Methode	166
4.3 Identity-by-Descent-Verfahren für dichotome Phänotypen	185

4.4	Identity-by-Descent-Verfahren für quantitative Phänotypen	199
4.5	Genomweite Kopplungsanalyse	207
4.6	Ausblick	217
4.7	Programme	219
4.8	Literatur	221
5	Assoziationsanalyse	229
5.1	Einleitung	231
5.2	Populationsbasierte Assoziationsstudien	234
5.3	Familienbasierte Assoziationsstudien	254
5.4	Genomweite Assoziationsstudien	267
5.5	Ausblick	270
5.6	Programme	273
5.7	Literatur	274
6	Risikoberechnungen in Familien	279
6.1	Einleitung	281
6.2	Wahrscheinlichkeiten in Stammbäumen	282
6.3	Monogene Krankheiten	286
6.4	Brust- und Eierstockkrebs	311
6.5	Ausblick	319
6.6	Programme	321
6.7	Literatur	322
A	Exkurse und Persönlichkeiten	327
	Index	331